



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI
KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI
PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451
lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi
www.rinnekoti.fi

Cohen oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi 13.10.2008

OMIM 216550
ICD10 H35.5

Yleisyys

Oireyhtymän kuvasi kanadalainen suupatologi-geneetikko Cohen työvereineen 1970-luvun alussa, ja hän on antanut oireyhtymälle nimen. Oireyhtymä on kuitenkin Suomessa siinä määrin 'yliedustettu', että se luetaan ns. suomalaisen tautiperimän sairauksiin. Muualla maailmassa Cohen-otsikon alla kuvatut oireistot ovat olleet hajanaisia ja vaihtelevia. Sen sijaan suomalaiseen tautiperintöön lukeutuva Cohen on oirekuvaltaan ja perimämuutoksiltaan varsin yhtenäinen.

Sairaus on hyvin harvinainen Suomessakin. Tiedossa olevia Cohen-henkilöitä on Suomessa yhteensä n. 40, joista lapsuusikäisiä alle puolet.

Oireet ja löydökset

Cohen oireyhtymään liittyy aina jonkinasteinen kehitysvammaisuus. Kehitysvamman aste on vaikea – syvä (20%), keskivaikea (70%) tai lievä (10%). Cohen-henkilöt ovat kehitysvamman asteesta riippumatta yleensä pääsääntöisesti hyväntuulisia, myönteisiä ja sosiaalisesti osaavia. Tietyt stereotyyppiset käyttäytymisen piirteet ja maneerit ovat kuitenkin varsin tavanomaisia.

Aivojen MRI-tutkimuksessa paljastuu usein suhteellisesti suurikokoinen aivokurkiainen (corpus callosum) eräänlaisena tyyppilöydöksenä, mutta muita aivojen rakennepoikkeavuuksia ei oireyhtymään tyypillisesti liity.

Aivan pienimmillä lapsilla näkö on ilmeisesti normaali. Hitaasti ajan myötä silmiin ilmaantuu erilaisia muutoksia, jotka heikentävät näköä. Lisääntyvä myopia eli likinäköisyys ja verkkokalvon (retinan) laitaosien vähittäinen rappeutuminen alentavat näkökykyä vuosien myötä. Karsastus ja tavallista aikaisemmin kehittyvä harmaakaihi ovat myös verraten yleisiä.

Pään ja etenkin kasvojen alueella nähdään joukko piirteitä, jotka ovat oireyhtymälle ominaisia. Pää on suhteellisen pieni (mikrokefalia). Keskikasvoalue (sekä ylä- että alaleuka) ovat pienet, hypoplastiset, ylähuuli on lyhyt ja jättää näkyviin kookkailta vaikuttavat yläetuhampaat. Suulaki on korkeaholvinen ja kapea. Silmien muoto on liekkimäinen,

kulmakarvat ovat tuuheat ja silmäripset pitkät, samoin hiukset ovat paksut ja hiusraja matalalla.

Raajat ovat (usein pulleahkoon vartaloon nähden) silmiinpistävän hennot, ja kädet ja jalat sormineen ja varpaineen sirot ja kapeat, sormet myös tavallista lyhyemmät. Nivelet ovat pehmeät ja yliliikkuvat. Selkärangan kaarteet korostuvat ja skolioosi (kieroselkäisyys) on verraten yleinen.

Suomalaisilla Cohen-henkilöillä on havaittu verenkuvassa eräiden valkoisten verisolujen, granulosityttien niukkuus (granulosytopenia), mutta löydöksellä on ilmeisesti perin vähän käytännön merkitystä.

Kirjallisuudessa mainitaan usein hiippaläpän prolapsi ja vuoto, mutta suomalaisilla potilailla sitä ei ole tavattu. Sen sijaan vuosien mittaan monelle Suomessa tutkitulle alkoi kehittyä lievää vasemman kammion toiminnanvajausta, joka sekin saattaa jäädä sydämen toiminnan kannalta vähämerkitykselliseksi.

Etiologia

Kyseessä on geenimuutoksen eli –mutaation pohjalta syntynyt sairaus, joka periytyy peittyvästi eli resessiivisesti. Tautigeeni, joka siis tunnetaan, sijaitsee kromosomissa numero 8, sen pitkässä haarassa.

Diagnoosi

Diagnoosi perustuu kliiniseen oirekuvaan, jonka keskeiset piirteet ovat psykomotoorinen retardaatio eli kehitysvammaisuus, kömpelyys ja lihashypotonia, pienipäisyys, oireyhtymälle tyypilliset ulkonäköpiirteet, lyhytkasvuisuus, verenkuvamuutokset sekä hitaasti etenevä näkövammaisuus.

Hoito ja kuntoutus

Parantavaa hoitoa ei ole. Hoito- ja kuntoutus perustuu aina yksilölliseen moniammatillisen työryhmän tekemään kuntoutusarvioon. Silmälääkärin osuus on kuntoutusseurannassa oleellisen tärkeä etenevän näönheikkouden takia. Lastenneurologinen työryhmä vastaa mahdollisesta kehitystä tukevasta kuntoutuksesta.

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

Lisätietoa

Reijo Norio: Suomi-neidon geenit, Otava 2000

Satu Kivitie-Kallio: Cohen syndrome, a Clinical Study of 29 Finnish Patients, väitöstyö, Helsingin Yliopisto 2000

www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?216550
www.kvtl.fi/pienet